Atrophie choriocapillaire du pôle postérieur

Dr Bernard PUECH bpuech@nordnet.fr
Service d'Exploration de la Vision et Neuro-Ophtalmologie
Hôpital Roger Salengro.
LILLE FRANCE

MIM NUMBER OMIM: Non indexée

Synonymes: Atrophie choriocapillaire paramaculaire de Krill ; Paramacular choriocapillaris atrophy ; Sclérose choroïdienne circinée ; Circinate choroidal sclerosis ; Krill's paramacular choriocapillaris atrophy.

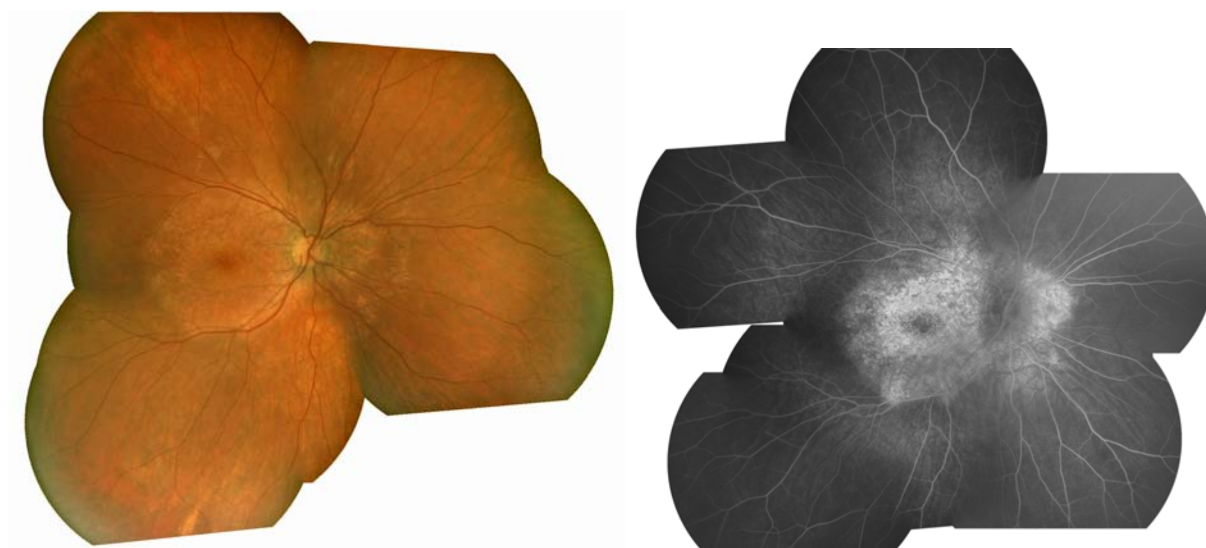


Fig 1 : Patiente de 17 ans avec une acuité de 4/10ème à droite et 1/10ème à gauche. Cas sporadique avec parents non consanguins. La maladie a été dépistée à l'âge de 13 ans et l'acuité était encore de 8/10ème à droite et 10/10ème à gauche. Le premier signe ophtalmoscopique a été la perte du reflet fovéolaire avec une macula trop sombre contrastant sur l'atrophie paramaculaire. Cette atrophie occupe l'ensemble du pôle postérieur jusqu'à la pince des vaisseaux rétinien temporaux du pôle postérieur, elle s'étend également un peu en nasal au-delà la papille. Les vaisseaux ont un calibre normal. La recherche d'une éventuelle mutation dans les gènes PRPH2 et ABCA4 est restée négative.

La maladie est rarissime et sa prévalence inconnue. Aucune rubrique ne lui est consacrée dans la base de données OMIM. On peut la rapprocher de la central areolar choroidal dystrophy de type 1 (CACD1) mais l'aspect clinique est totalement différent. La première description de la maladie a probablement été faite par Knapp en 1907 sur une fille de 11 ans avec parents consanguins sous le nom de *sclerosis choroidea circinata*.[1] Sorsby en 1938 à la Royal Society of Medicine la signale dans une classification des abiotrophies de la rétine et de la choroïde sous le nom de « sclérose paracentrale choroïdienne », Krill et Archer, en 1971, la mentionnent et décrivent un cas clinique repris ultérieurement dans le Krill's. [2, 3, 6, 7] Il s'agit d'une affection choroïdienne englobant toute l'aire paramaculaire du pôle postérieur et affectant progressivement la macula. Noble oublie l'affection dans sa classification en 1977.[4] L'affection a pourtant été également décrite en 1970 par Schocket et Ballin sous le nom donné par Knapp[1] « circinate choroidal sclerosis » (circinée = tache cutanée rougeâtre de forme arrondie avec son centre épargné).[5] Selon Krill l'affection est parfois autosomique récessive parfois autosomique dominante.[2, 3] Le gène de l'affection n'est pas encore localisé.



Fig 2 : Patiente de 57 ans, un frère a la même affection, les parents sont indemnes et non consanguins. La maladie a été diagnostiquée à l'âge de 41 ans par une baisse d'acuité visuelle, le fond d'œil n'a pratiquement pas changé d'aspect au cours des deux décennies suivantes si ce n'est qu'un début d'atrophie aréolaire dans la zone dépigmentée vers l'âge de 65 ans (Fig.8). La lésion n'est pas maculaire mais couvre l'ensemble du pôle postérieur et englobe la papille. Les vaisseaux rétiniens ont un calibre normal, il n'y a pas de pigmentations ostéoblastiques, ni de drusen et la macula a perdu son aspect foncé habituel. L'ensemble du pôle postérieur prend un aspect un peu pommelé. Les berges de la lésion sont irrégulières et mal limitées.

2 Diagnostic clinique :

Le tout début de l'affection est imperceptible pour le patient tant que l'acuité visuelle reste bonne (Fig.1 2004).

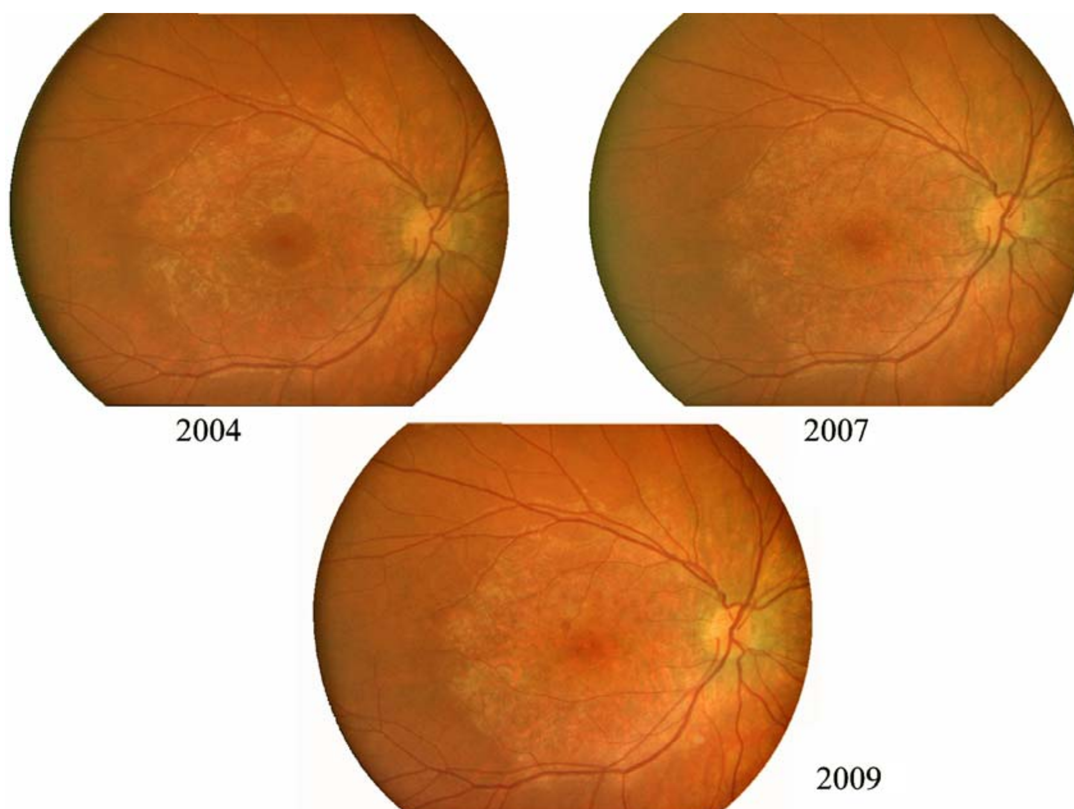


Fig 3 : Patiente de la Fig 1. Modification maculaire assez rapide avec disparition du pigment xantophylle alors quelL'atrophie de la choriocapillaire du pôle postérieur semble peu modifiée en étendue.

Il n’y a pas d’héméralopie, le scotome central annulaire et la dyschromatopsie ne sont pas ressentis et le signe d’appel reste la baisse d’acuité visuelle centrale. Les lésions sont symétriques et dès la baisse d’acuité visuelle, la dépigmentation du pôle postérieur est évidente puisqu’il apparaît trop clair, les vaisseaux ont un calibre normal et la macula semble plus ou moins épargnée. La papille est bien colorée, le calibre des artères est normal et la périphérie normale sans pigmentation anormale. Au stade plus évolué de la maladie, la choriocapillaire disparaît et l’atrophie choriorétinienne gagne les couches profondes de la choroïde en faisant apparaître les gros vaisseaux choroïdiens.

3 Examens complémentaires :

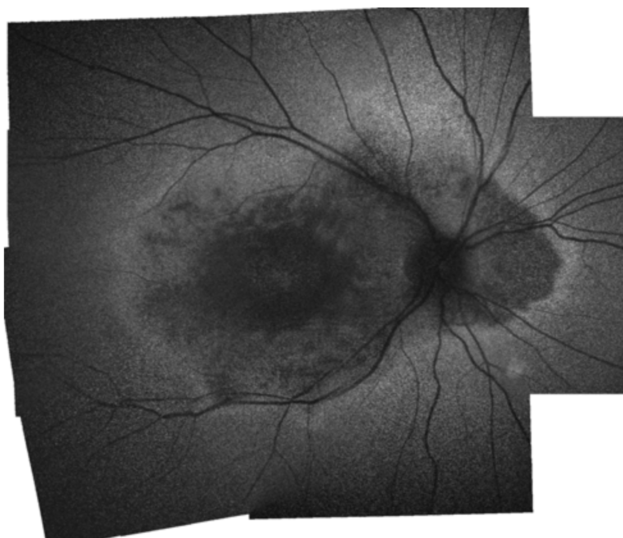


Fig 4 : Patiente de la fig 1. En autofluorescence, le pôle postérieur présente une large plage d’hypofluorescence aux bords flous englobant macula , pôle postérieur et papille. Cette hypofluorescence est entourée d’un liseré d’hyperfluorescence.

3.1. Autofluorescence

Une large plage d’hypofluorescence couvre le pôle postérieur et englobe la papille. L’hypofluorescente est maximum en région périmaculaire et les contours externes de la plage apparaissent irréguliers et bordés d’une hyperfluorescence (Fig.4).

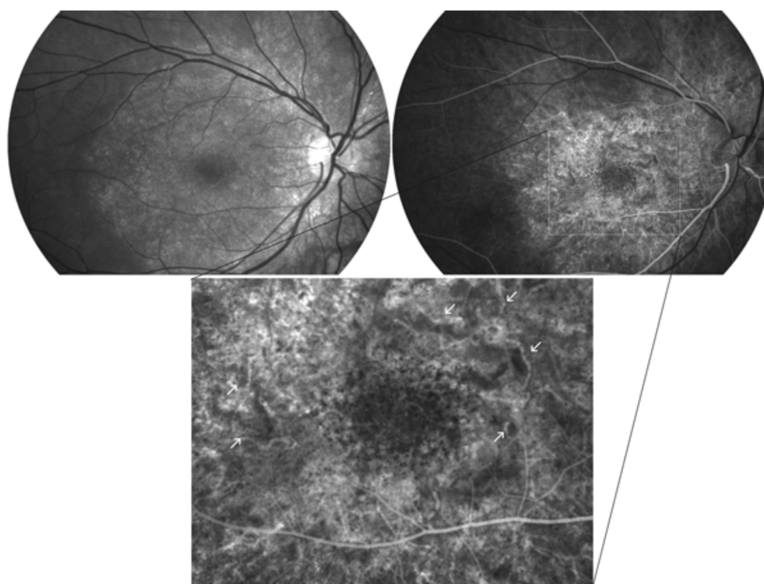


Fig 5 : Patiente de la figure 1 à l'âge de 15 ans. Effacement de la choriocapillaire avec persistance au niveau des fléches de petits îlots d'EP aux bords hyperfluorescents.

3.2. OCT spectral

On trouve à l'OCT une désorganisation totale des couches rétiniennes avec disparition des photorécepteurs, de la ligne de l'épithélium pigmentaire rétinien et de la membrane de Bruch.

3.3 Angiographie à la fluorescéine.

Le pôle postérieur est le siège d'une transparence anormale de l'épithélium pigmenté avec une visualisation du réseau des vaisseaux choroïdiens moyens (Fig.5). De petites plages arrondies d'atrophie choriorétinienne apparaissente et vont progressivement s'élargir pour envahir le pôle postérieur.

3.4. Apport des examens fonctionnels.

La vision chromatique est d'abord pratiquement normale puis elle se détériore progressivement avec une dyschromatopsie d'axe bleu-jaune. Le champ visuel présente un large scotome central annulaire d'abord relatif et plus ou moins profond s'aggravant progressivement. L'isoptère périphérique n'est pas modifié.

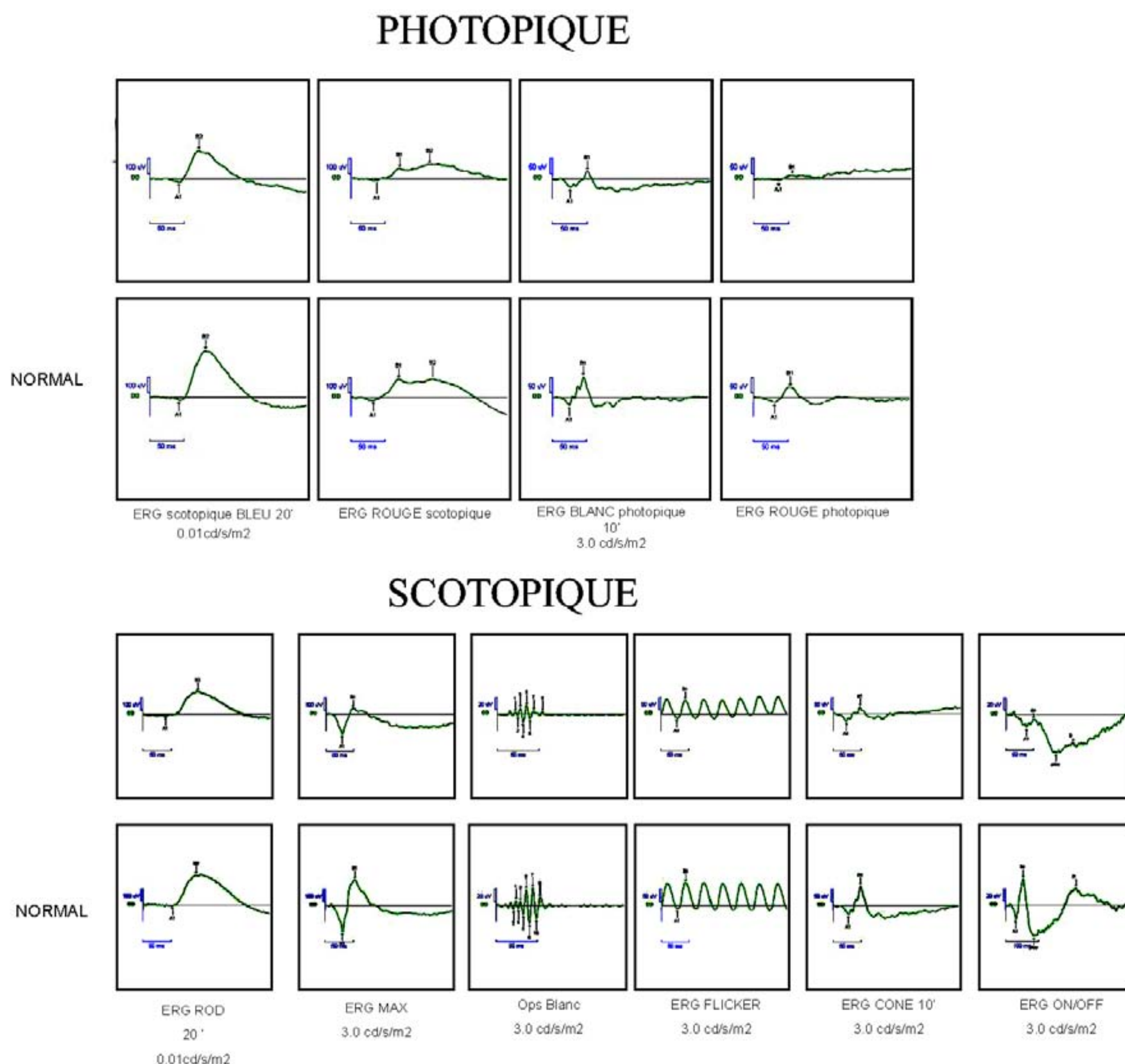


Fig 6 : Patiente de la figure 1. ERG plein champ avec diminution globale et légère des amplitudes.

3.5. Apport de l'Electrophysiologie

L’ERG est peu altéré au début mais il se modifie progressivement et de façon globale avec une diminution modérée des amplitudes photopiques et scotopiques (Fig.6). L’ERG multifocal maculaire, précocement pathologique, objective un affaissement du pic maculaire. L’EOG est normal au début et s’altère secondairement.

4. Evolution et pronostic visuel.

4.1. Le début de la maladie survient le plus souvent au cours de la deuxième décade, il existe cependant des formes plus tardives de la troisième ou quatrième décade. Le peu de cas publiés ne permet pas d’envisager d’autres formes cliniques. Nous ignorons également s’il existe des formes associées.

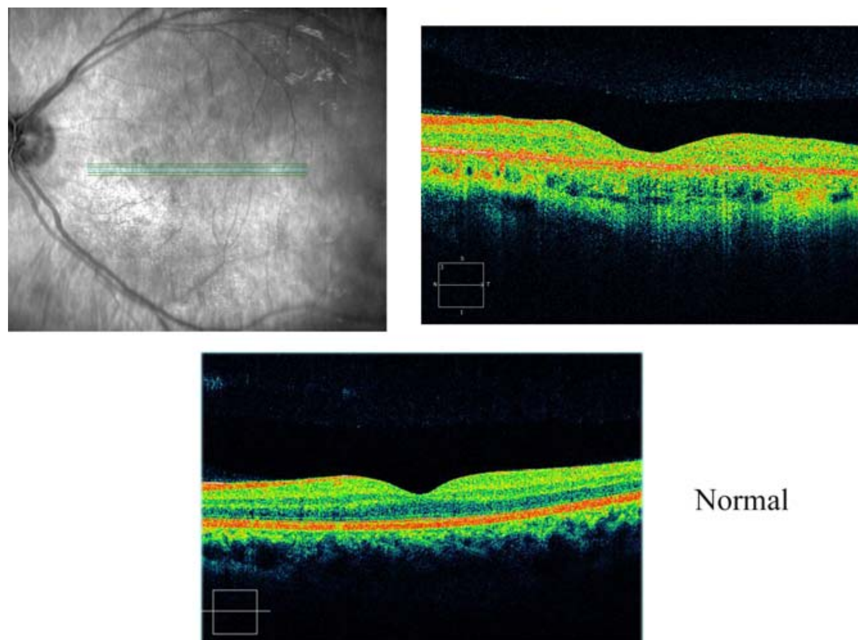


Fig 7 : Patiente de la figure 1. Désorganisation de la couche des cellules visuelles avec disparition des photorécepteurs.

4.2. L’atrophie choriocapillaire paramaculaire est une affection sévère qui englobe progressivement la macula et qui fait totalement disparaître l’acuité visuelle centrale, le patient est ainsi réduit à compter les doigts à 1m en fin d’évolution. Le champ périphérique reste par contre bien conservé quelque soit le stade de l’affection.

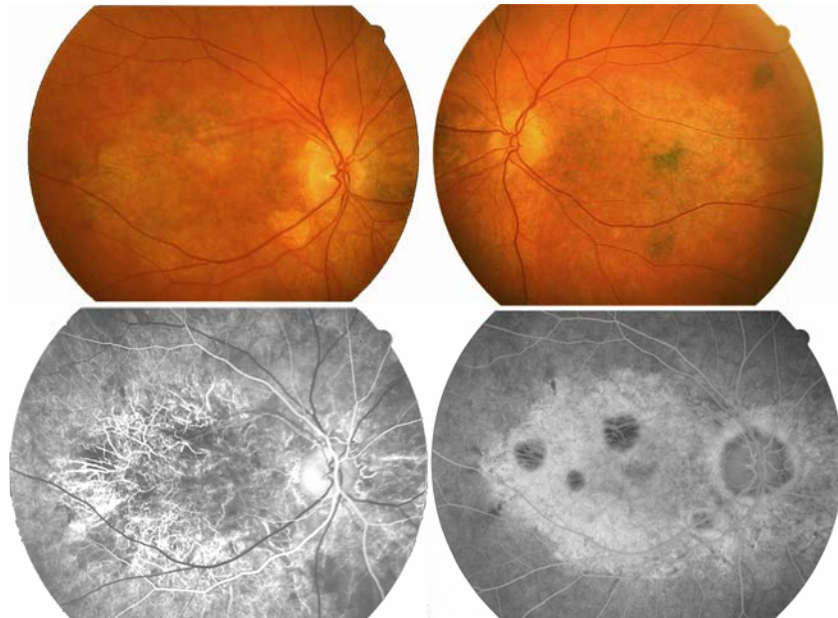


Fig 8 : Patiente de la figure 2 à l'âge de 67 ans. Des plages arrondies d'atrophie choriorétinienne profonde apparaîssent nettement visibles en angiographie fluorescéinique. A l'âge de 77ans la vision est encore de 1/10ème sur l'œil gauche et compte les doigts à droite.

5. Aspect thérapeutique

Il n'y a aucun traitement actuellement connu pour ce type d'affection.

6. Diagnostic positif et différentiel

8.1. Le diagnostic est posé sur l'atrophie choriocapillaire étendue du pôle postérieur, l'absence totale de drusen, l'absence d'évolution centrifuge vers la périphérie et l'altération sévère et rapide de la visuelle centrale.

8.2.. On éliminera pour le diagnostic différentiel les formes étendues de dystrophie choroïdienne aréolaire centrale (CACD), de transmission autosomique dominante mais à pénétrance variable qui donnent également une atrophie primitive de la choriocapillaire mais moins étendue accompagnées de drusen et sans berge hyperfluorescente et d'évolution plus lente. En cas de doute la recherche d'une mutation sur le gène RDS pour la dystrophie choroïdienne aréolaire centrale devrait confirmer le diagnostic.

Ce qu'il faut retenir pour l'atrophie choriocapillaire du pôle postérieur

-La maladie est extrêmement rare de transmission autosomale récessive ou dominante

- Le gène responsable de la maladie n'est pas identifié

- La maladie dans sa forme la plus fréquente commence entre 7 et 15 ans mais il existe des formes de l'adulte et des formes tardives.

- Le premier signe de la maladie est la baisse d'acuité visuelle avec un fond d'œil dont le pôle postérieur apparaît dépigmenté.

- En autofluorescence, hypofluorescence globale du pôle postérieur plus marquée en perimaculaire.Hhyperfluorescence périlésionnelle.

- La dyschromatopsie d'axe bleu-jaune est acquise et apparaît avec la baisse d'acuité visuelle.

- L'ERG plein champ est modérément altéré.

- L'affection est sévère et mène à une perte de la vision centrale.

- Il n'y a actuellement pas de traitement.

Bibliographie:

1) Knapp H.J. Klin. Monatsbl.f.Augenheilk. 451:171.1907
2) Krill, A. E. Hereditary Retinal and Choroidal Diseases: Flecked Retina Diseases. Hagerstown: Harper and Row (pub.) vol. 2, 739-819, 1977

3) Krill, A. E., Archer, D. Classification of the choroidal atrophies. Am. J. Ophthal. vol. 72, 562-585, 1971.

4) Noble K.-G., Carr R. E. and Siegel I.M. Fluorescein angiography of the hereditary choroidal dystrophies. British Journal of Ophthalmology, 1977, 61, 43-53

5) Schocket, S. S., and Ballin, N.: Circinate choroidal sclerosis. Tr. Am. Acad. Ophth. Otolaryng. 74 :527, 1970.

6) Sorsby A. The Abiotrophies of the Retina and Choroid. Proceedings of the Royal Society of Medicine32: 359, 1938

7) Sorsby, A: Choroidal angiosclerosis with special reference to its hereditary character. Brit.].Ophth. 23 :433, 1939.

8) Hoyng C., Pinckers A., Deutman A. Juvenile atrophy of pigment epithelium and choriocapillaris. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.1992;230(3):230-2.